

Zakład Badawczo Lecznicy Chorób Nerwowo – Mięśniowych
Instytut Medycyny Doświadczalnej i Klinicznej PAN
ul.Pawińskiego 5, 02-106 Warszawa
Tel/ fax /4822/ 608 65 26

Badanie wycinka mięśniowego w mikroskopie elektronowym

Nr: 4/11

Imię i nazwisko :

Wiek: 31

Rozpoznanie: Podejrzenie FSHD

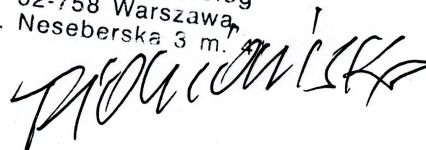
Data pobrania wycinka: 12 .01.2011r.

Mięsień: biceps dx.

Analiza ultrastrukturalna wykazała zmiany w architekturze włókien mięśniowych cechującymi się ubytkiem miofibrilli, obecnością pojedynczych struktur autofagalnych na uwagę zasługuje nieprawidłowa architektura jąder komórek mięśniowych manifestująca się powstawaniem nieregularnych wypustek penetrujących w głąb cytoplazmy, pośladowaniem błony jądrowej, zjawiskiem odstawania błony zewnętrznej od wewnętrznej. Obraz ultrastrukturalny może sugerować nukleopatię i wymaga oceny aktywności laminy A i emeryny.

Prof.dr hab. A. Fidziańska - Dolot

4714926
Prof. dr hab. med.
Anna Fidziańska-Dolot
specjalista neurolog
02-758 Warszawa
ul. Neseberska 3 m.



Przypadek 4/11-2 (4/11 ME)

Rozpoznanie: Podejrzenie dystrofii twarzowo-łopatkowo-ramieniowej (FSHD)

Fig. 1,2,3,4,5,6. W niektórych włóknach obserwuje się zmiany w strukturze sarkomerów oraz miejscowo ubytek miofibrilli. Występują jądra o nieprawidłowej budowie, charakteryzujące się pofałdowanymi wypustkami penetrującymi w głąb cytoplazmy i/lub zwiększoną odległością między błoną jądrową zewnętrzną i wewnętrzną.

Fig. 7,8. Występują pojedyncze struktury autofagalne.

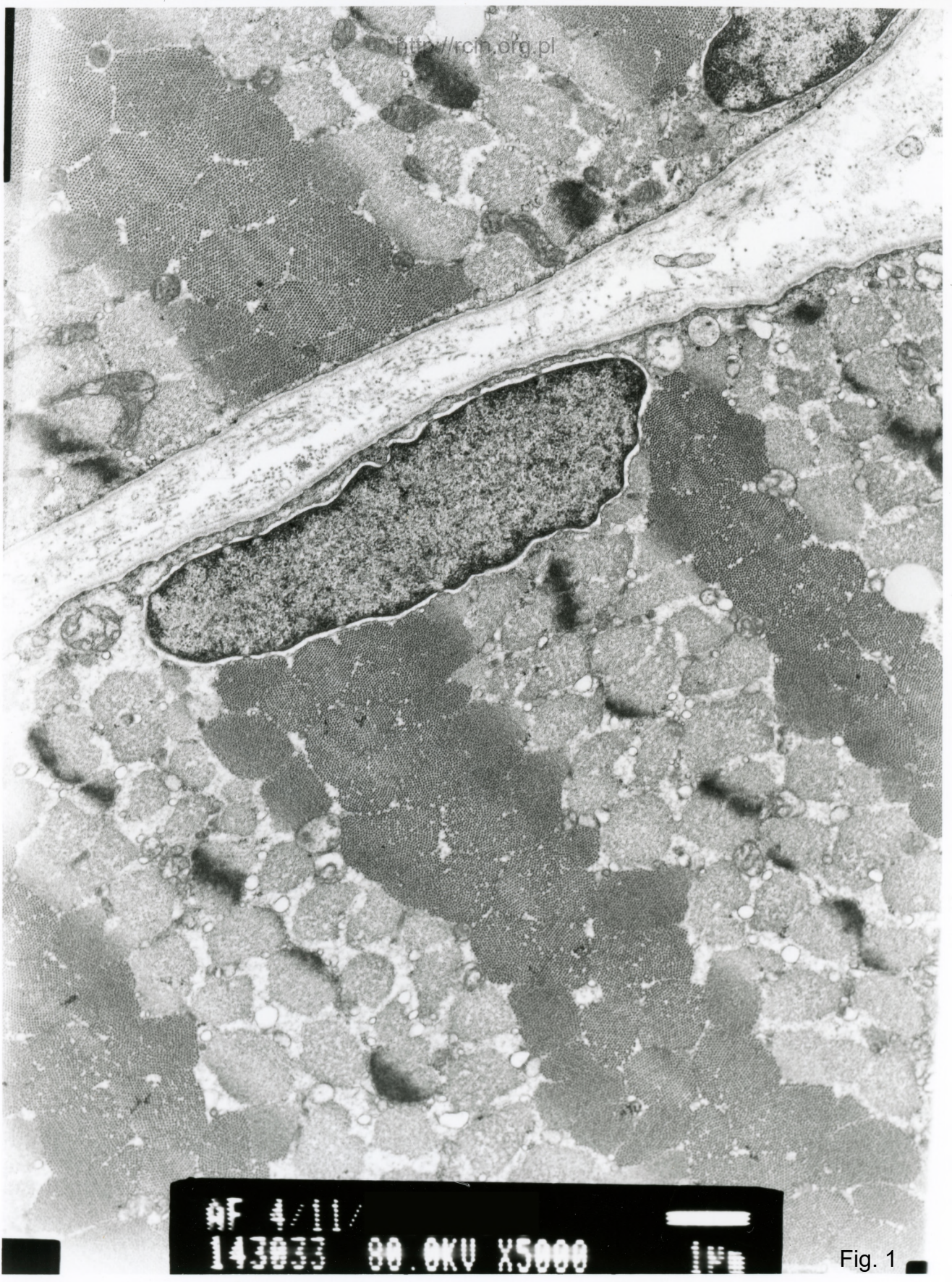
Summary

A 31-year-old patient with suspected facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD) was examined. A biopsy of *biceps dexter* was performed.

In some fibers electronmicroscopy analysis revealed changes in the sarcomeres structure and a local loss of myofibrils. Abnormal, folded nuclei penetrating deep into the cytoplasm with large gap between inner and outer nuclear membrane were observed (Fig. 1,2,3,4,5,6).

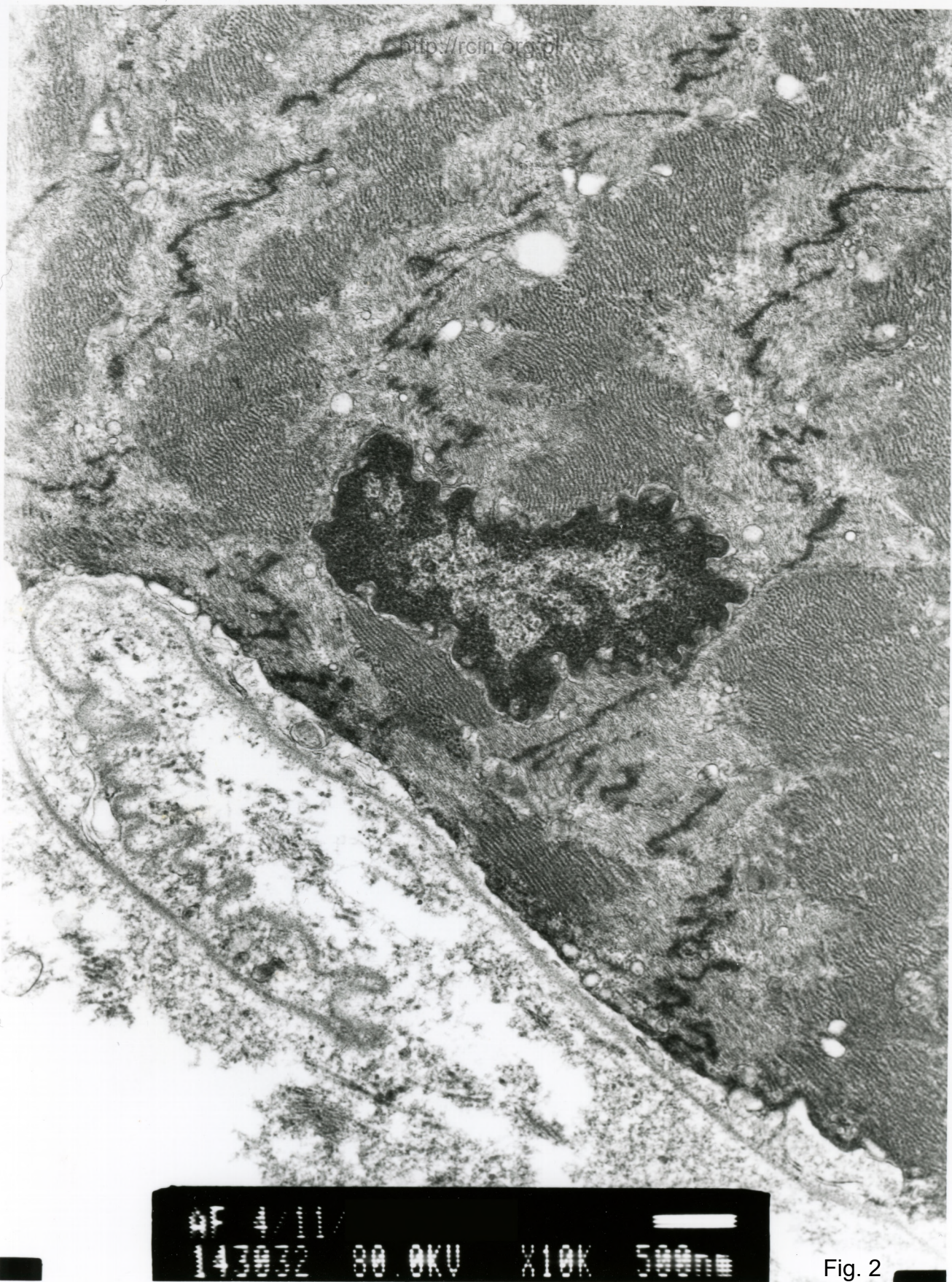
Few autophagal structures were seen (Fig. 7,8).

The image of the specimen suggests nucleopathy. Assessment of activity of laminin A and ermetrin is advisable.



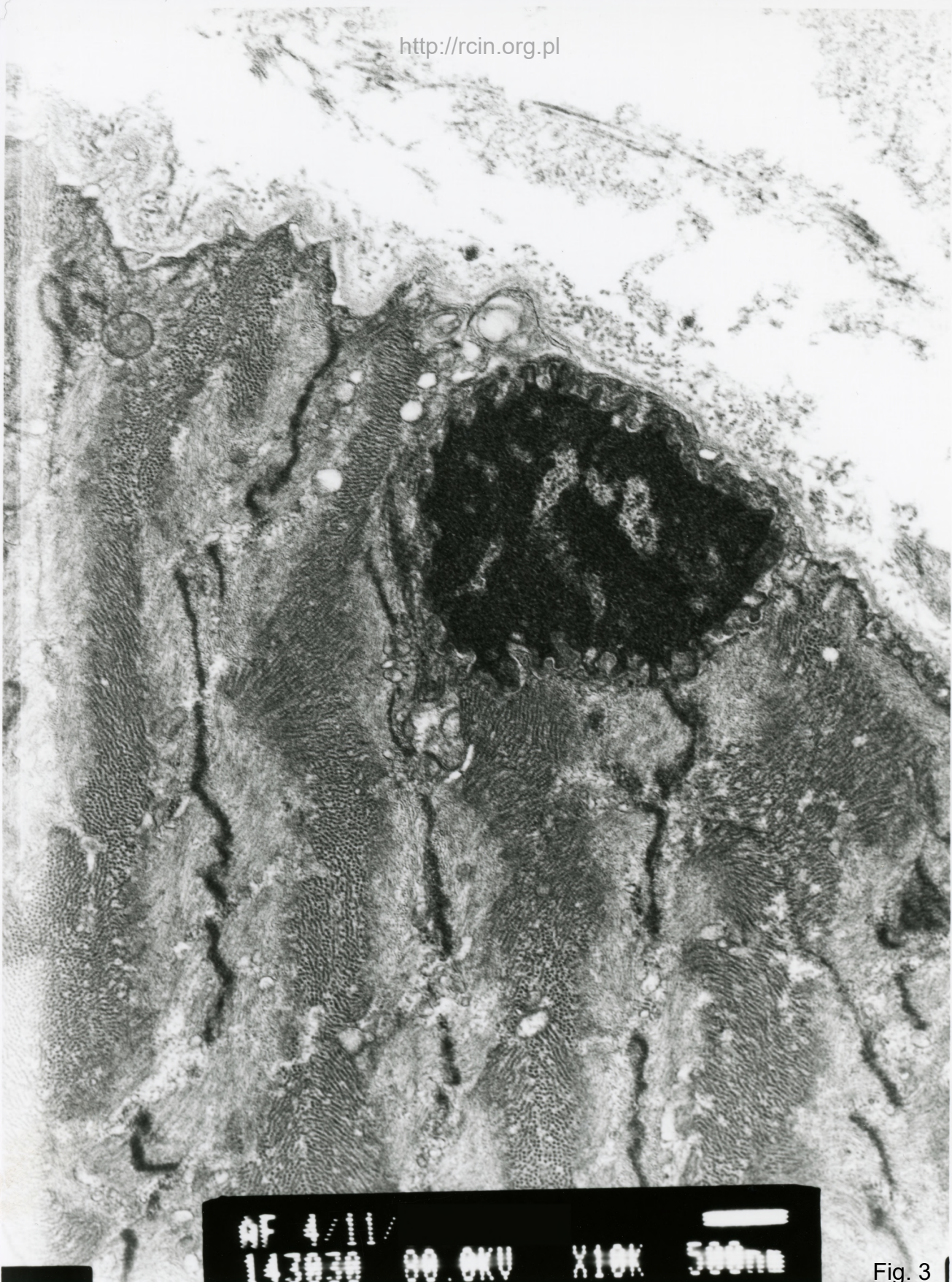
9F 143033 00.0KV X5000

Fig. 1



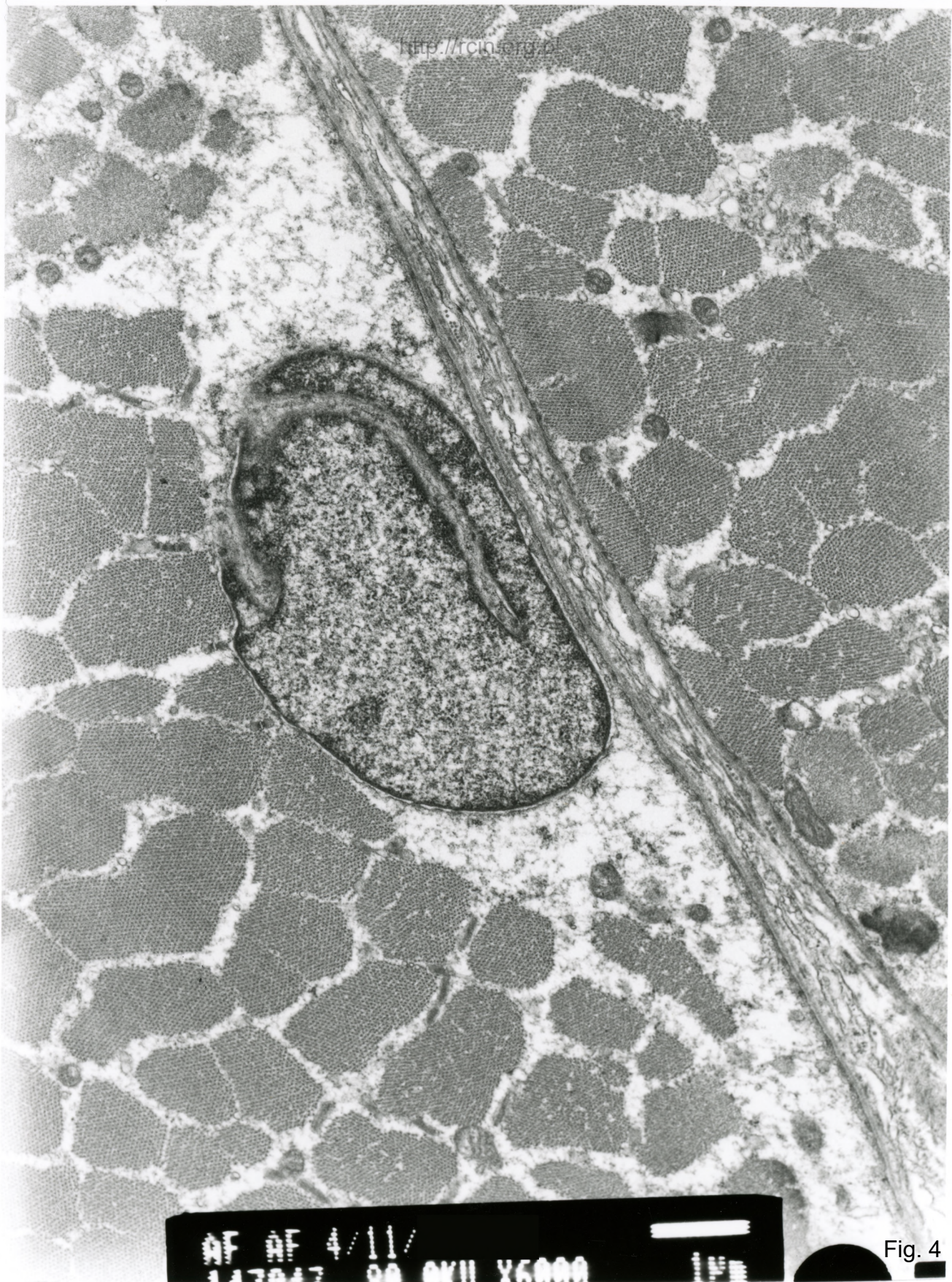
30.0KV X10K 500nm

Fig. 2



AF 4/11/11
143030 00.0KV X10K 500nm

Fig. 3



AF AF 4/11/
117047 90 OKU X6000 14

Fig. 4



AF AF 4/11/
143044 80.0KV X12K 500nm

Fig. 5



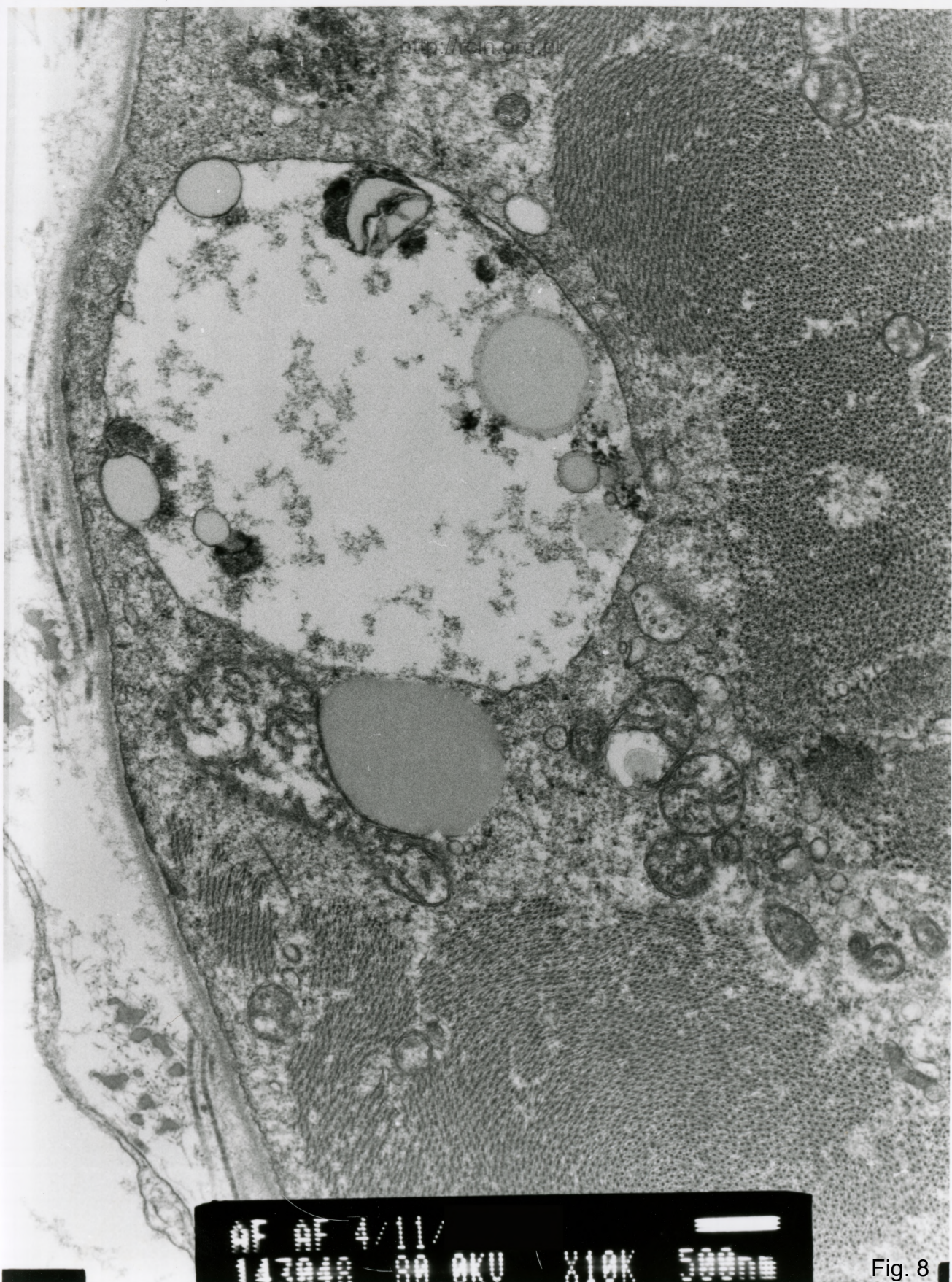
AF AF 4/11/
147047 80 OKU X10K 500nm

Fig. 6



AF AF 4/11/
143046 80.0KV X6000 14

Fig. 7



AF AF 4/11/
143043 80 AKU X10K 500nm

Fig. 8